

Prueba Positiva de detección de la Fibrosis Quística en recién nacidos – Un Gen Modificado

¿En qué consiste la prueba de detección de FQ en recién nacidos?

Antes de ir a casa, los bebés de la enfermería neonatal, tienen extraída una pequeña cantidad de sangre del talón, para efectuar “la prueba del talón” que detecta un grupo de condiciones. Una de éstas es la **Fibrosis Quística**, o FQ.

La prueba de mi bebé fue positiva para una modificación del gen. ¿Qué es lo que significa esto?

Todos heredamos dos copias del gen de FQ (uno proveniente de nuestra madre y otro de nuestro padre). En algunos casos, estos genes sufren modificaciones (o mutaciones), las cuales previenen al gen de funcionar correctamente.

La prueba de detección de FQ en recién nacidos, busca y estudia 44 modificaciones genéticas más comunes que causan FQ. Su bebé tiene una única copia con modificaciones en el gen.

La mayoría de los niños con modificaciones en un gen NO tendrán FQ. Para que una persona tenga FQ, el o ella deben poseer modificaciones en los dos genes. Las personas que tienen solo un gen modificado se llaman “portadores.”

¿Qué es un portador?

Las personas que tienen un gen modificado y otro gen de FQ normal son llamadas de “portadores.” Los portadores no desarrollan Fibrosis Quística. Sin embargo, los portadores poseen un riesgo más alto de tener descendientes con Fibrosis Quística. Si su niño es portador/a de un gen modificado de FQ, será importante para el/ella hablar con un consejero especialista en genética, antes de que tengan hijos.

Usted también podrá reunirse con el consejero especialista en genética para platicar sobre el riesgo que usted y su cónyuge enfrentan, de tener otros hijos con FQ. De la misma manera, puede ser más probable que otros miembros de la familia tengan un hijo con FQ. El consejero especialista en genética les hablará sobre estos riesgos.

¿Cómo saber si mi hijo es portador?

Los bebés que son positivos en la prueba de detección de FQ en recién nacidos, necesitan efectuar un segundo examen para confirmar si tienen Fibrosis Quística.

Este examen es llamado de “**Prueba del Sudor.**” El Departamento de Salud de Estado de Indiana vigorosamente recomienda que la prueba del sudor en su niño, sea efectuado en un laboratorio aprobado y

autorizado por la Fundación de Fibrosis Quística. El médico de su niño lo encaminará a un laboratorio aprobado para tal prueba.

¿En qué consiste la prueba del sudor?

La **prueba del sudor** detecta si su bebé tiene exceso de sal en su sudor. Un área pequeña de la piel es preparada con un compuesto químico especial, para que su bebé sude.

Este sudor será colectado o recogido en una gasa y enviado al laboratorio, donde será medida la cantidad de sal.

La prueba del sudor demora una hora. Los resultados quedan comúnmente disponibles en el mismo día cuando se hace el examen. No se usan agujas, y la prueba no lastimará o causará daños a su niño.

¿Qué deberíamos hacer para preparar al niño para la prueba del sudor?

- No utilice lociones o aceite de baño en el niño en el día de la prueba. Estos productos harán más difícil la colecta del sudor.
- Traiga una frazada o manta, en caso de que el centro o laboratorio de pruebas esté frío.

Tuve una prueba negativa de FQ durante mi embarazo. ¿Mi bebé todavía necesita la prueba del sudor?

Si. Todos los bebés que tienen un resultado positivo en la prueba de detección de FQ en recién nacidos, necesitan hacer una prueba del sudor.

¿Dónde puedo obtener más información sobre Fibrosis Quística?

- **Fundación de Fibrosis Quística**
 - www.cff.org
 - Teléfono Gratis (800) 344-4823
- **El Departamento de Salud de Estado de Indiana (Indiana State Dept. of Health)**
 - Teléfono Gratis - Toll-free (888) 815-0006
- **Organización de Ayuda a Niños con Necesidades Especiales - ANNE (About Special Kids - ASK)**
 - www.aboutspecialkids.org
 - Teléfono Gratis - Toll-free (800) 964-4746